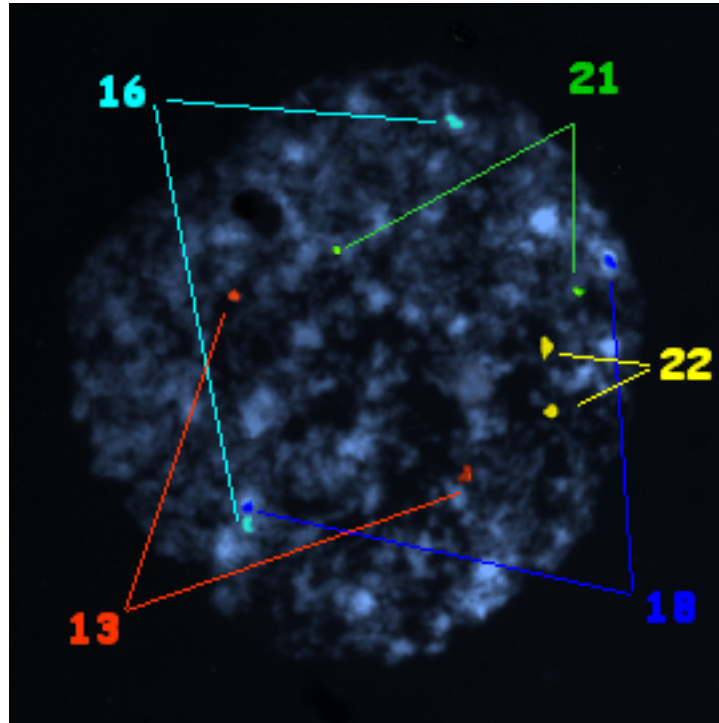


## L'aneuploidia i la implantació d'embrions

05/2007 - **Biologia.** L'aneuploidia és una alteració en el nombre de cromosomes que pot comportar problemes d'infertilitat a les persones portadores. Una recerca realitzada per personal investigador de la UAB conclou que és convenient estudiar tots els cromosomes dels embrions dels progenitors portadors de translocacions abans de transferir-los a l'úter matern per tal d'augmentar la taxa d'implantació embrionària.



B-Resultat de la FISH aplicada a un blastòmer. Cada marca de color correspon a la presència d'un dels cromosomes analitzats. L'embrió corresponent seria diagnosticat com a normal.

La Dra Aïda Pujol, en l'equip dels Drs Joaquina Navarro i Jordi Benet de la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la UAB, ha realitzat aquest treball en una estada pre-doctoral realitzada a la *Dutch-Speaking Free University of Brussels*, en un dels centres de reproducció assistida europeus més importants. El treball es va publicar a *Reproduction Research*, que és la revista oficial de la *Society for Reproduction and Fertility*.

En embrions de parelles en les que un dels progenitors portador/a d'una translocació recíproca i als que ja s'havia fet un Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP) (veure més endavant) sense aconseguir un embaràs, s'analitza la incidència d'aneuploidies de cromosomes no implicats en les corresponents reorganitzacions cromosòmiques.

L'aneuploidia és l'existència d'un nombre cromosòmic alterat present en gàmetes (oòcits i espermatozoides), zigots, embrions i individus adults. L'aneuploidia és responsable d'avortaments primerencs y també del naixement de nadons amb problemes físics i/o retard mental; p.e., amb Síndrome de Down, conseqüència de la trisomia del cromosoma 21. La incidència d'aneuploidia s'incrementa amb l'edat materna (més de 37 anys) i també en progenitors portadors de reorganitzacions cromosòmiques estructurals p.e., les translocacions.

El DGP es realitza dins d'un programa de fecundació in vitro. Es basa en l'anàlisi cel·lular i genètica d'un o dos blastòmers de cada embrió sense malmetre'n la resta. L'objectiu és identificar quins embrions presenten alteracions cromosòmiques i transferir a l'úter matern exclusivament els embrions genèticament normals.

Una de les aplicacions del DGP es fa a parelles amb un dels progenitors portador d'una translocació recíproca. En aquests individus, dos cromosomes no homòlegs tenen intercanviat un fragment terminal. En el DGP d'aquestes parelles, habitualment s'analitzen només els dos cromosomes implicats. Es transfereixen a l'úter matern els embrions amb dotacions cromosòmiques normals o equilibrades, degudes a una segregació meiótica 2:2 alternant, i són descartats el resultants de la resta de segregacions 2:2; les 3:1 i les 4:0.

En aquest estudi, s'ha analitzat la incidència d'aneuploidies de cromosomes no implicats en les reorganitzacions cromosòmiques, en blastòmers congelats d'embrions als que en un cicle de FIV-DGP previ, s'havien estudiat exclusivament els cromosomes implicats en la translocació recíproca present en un dels progenitors.

En un total de 126 embrions s'estudien els cromosomes 13, 16, 18, 21 i 22. S'ha emprat la tècnica de hibridació in situ fluorescent (FISH) amb sondes de DNA per a aquests cromosomes.

L'estudi mostra que el 60,3% dels embrions tenen alteracions per a algun d'aquest 5 cromosomes. El que fa evident que, en aquests pacients, no n'hi ha prou en analitzar els cromosomes implicats en l'alteració ja que, sovint, també poden estar alterats d'altres cromosomes.

El 8% dels embrions normals o equilibrats per als cromosomes implicats en la translocació han mostrat, en ésser re-analitzats, aneuploidies per algun dels 5 cromosomes esmentats. Aquest fet indica que amb l'anàlisi exclusiva dels cromosomes implicats en la translocació s'estarien transferint a l'úter matern alguns embrions amb alteracions en d'altres cromosomes, reduint la taxa d'implantació embrionària.

El més recomanable fóra, en aquests DGPs, realitzar un anàlisi de tots els cromosomes. Actualment s'estan desenvolupant procediments alternatius que permetin aconseguir-ho.

Joaquima Navarro

Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia

Universitat Autònoma de Barcelona

"The importance of aneuploidy screening in reciprocal translocation carriers". Pujol, A; Benet, J; Staessen, C; Van Assche, E; Campillo, M; Egozcue, J; Navarro, J. REPRODUCTION RESEARCH, 131 (6): 1025-1035 JUN 2006.